

Дополнительная профессиональная

ПРОГРАММА

повышения квалификации

«Комплексная диагностика наследственных болезней нервной и мышечной системы. Миотонии»

Программа предусматривает повышение уровня подготовки врачей по диагностике болезней нервной и мышечной системы, дифференциальной диагностике наследственных миотоний.

Категория слушателей: врачи по специальностям: «Неврология», «Генетика», «Педиатрия», владеющие навыком чтения и интерпретации электромиографии

Продолжительность обучения: 18 часов.

Форма обучения: очная.

По итогам обучения выдается удостоверение повышению квалификации.

СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ

1. Наследственные миотонические синдромы, базовые понятия.

- Исторические лабиринты к нозологическим формам.
- Классификация миотоний, альтернативные подходы.
- Варианты наследования миотоний, когда наследование не по пути.
- Методы ДНК диагностики миотоний.
- Чтение и интерпретация молекулярно-генетических заключений.

2. Диагностика наследственных миотоний.

- Клинический осмотр - «красные флаги».
- Стимуляционная ЭМГ в диагностике миотоний:
 - короткий тест с нагрузкой;
 - какая частота важна при ритмической стимуляции?
 - нужна ли рутинная стимуляционная ЭМГ?
 - примеры проведения проб ЭМГ;
 - чтение и интерпретация протокола с ЭМГ.
- Игольчатая ЭМГ в диагностике миотоний

- сколько и какую мышцу выбрать?
- как оценить спонтанную активность?
- есть ли миогенный паттерн при миотониях?
- миотонические разряды=миотония?
- пример проведения игольчатой ЭМГ;
- чтение протокола игольчатая ЭМГ.
- Нужна ли МРТ мышц в диагностике миотоний?
 - чтение результатов МРТ при миотониях.
- Ключевые моменты лабораторной диагностики.

3. Миотонии.

- Недистрофические миотонии:
 - врожденная миотония Томсена;
 - врожденная миотония Беккера;
 - миотония левиор;
 - калий-зависимые миотонии;
 - диакарб-зависимая миотония;
 - миотония с волнообразным течением;
 - перманентная миотония;
 - парамиотония
- дистрофические миотонии 1 и 2 типа:
 - дистрофическая миотония 1 типа;
 - дистрофическая миотония 2 типа;
 - есть ли другой тип дистрофической миотонии?
- Пароксизмальные миоплегии:
 - гипер-/нормо-калиемические;
 - гипокалиемические;
 - синдром Андерсена-Тавила;
 - тиреотоксические гипокалиемические.
- Другие миотонии:
 - миотонии Шварца-Джампея;
 - нейромиотония и аксональная нейропатия;
 - приобретенные миотонии.
- Клинические аспекты.
- Электромиография.
- МРТ паттерны поражения мышц.
- Ключевые моменты лабораторной диагностики.

4. Клинические разборы.